Aus der Universitäts-Nervenklinik zu Göttingen
Direktor: Prof. Dr. G. Ewald.

Myotonie
und
myotonische Dystrophie

Inaugural-Dissertation

zur Erlangung des Doktorgrades
der Medizinischen Fakultät der Universität
zu Göttingen

vorgelegt am 12. Dezember 1938

von

Margarete Bernhardt

aus Düren.

Göttingen 1938.

Aus der Universitäts-Nervenklinik zu Göttingen
Direktor: Prof. Dr. G. Ewald.

Myotonie
und
myotonische Dystrophie

Inaugural-Dissertation

zur Erlangung des Doktorgrades
der Medizinischen Fakultät der Universität
zu Göttingen

vorgelegt am 12. Dezember 1938

von

Margarete Bernhardt

aus Düren.

Göttingen 1938.

Berichterstatter: Prof. Dr. Ewald

Tag der mündlichen Prüfung: 27. Januar 1939.

Druck: Buch- und Kunstdruckerei A. Dietrich, Düren.

Meinen Eltern.

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA40154024_0410

Geschichtlicher Überblick über die Entwicklung des Krankheitsbildes der Myotonie und der myotonischen Dystrophie.

Unter Myotonie versteht man die charakteristische Funktionsänderung des Muskels, die sich nach erstmaliger willkürlicher Innervation in einer tonischen Starre äußert. Wird die Bewegung mehrmals wiederholt, so löst sich die Starre allmählich. Außerdem findet man eine Kontraktionsnachdauer bei mechanischer und elektrischer Reizung.

Die myotonische Bewegungsstörung wurde zuerst von Bell (1832) und Leyden (1874) beobachtet. Im Jahre 1876 berichtete Thomsen ausführlicher über dieses Krankheitsbild, das er an verschiedenen Mitgliedern seiner Familie gefunden hatte. Daher trägt die Myotonie auch den Namen „Thomsensche Krankheit". Erb (1886 und 1889) beschrieb in seiner Monographie den besonderen Symptomkomplex und grenzte ihn klar und eindeutig von den anderen Krankheiten der Myopathien ab. Zu Beginn der 90er Jahre wurden mehrmals Komplikationen beobachtet, die sich in Muskelatrophie äußerten (Deleage 1890, Reinhold 1893, Jolly 1896, Pelizäus 1897, Karhold 1897, Hoffmann 1897, Nogues et Sirol 1899, Bernhardt 1899).

Hoffmann deutete die Dystrophien als das sekundäre Symptom und die Myotonie als die primäre Erkrankung. Danach folgten noch einige Veröffentlichungen von Fällen, die aber nichts wesentlich Neues brachten. Rossolimo gab der Erkrankung den Namen „Myotonia atrophica". Von Berg (1904), Cassierer (1904), Fuchs (1905) beschrieben weitere Fälle mit Dystrophien. Pelz brachte reiches Material und entschied sich für die Ansicht von Hoffmann. Es folgten danach von Fürnrohr zwei Fälle mit Beteiligung der kleinen Handmuskeln, starker Ptosis und Hodenatrophie. 1908 schilderte Voß einen

auffallenden Fall mit starken Muskeldefekten und geringen Symptomen von Myotonie.

1909 brachte Steinert zum ersten Mal ein System in die Muskelatrophien. Es sind an erster Stelle erkrankt: Gesichtsmuskeln (vor allem Kaumuskulatur), ferner Mm. sternokleido, einige Vorderarmmuskeln, kleine Handmuskeln, Supinator long. und die Peroneusmuskulatur. Das typische Dystrophiebild ist nach Steinerts Ansicht für die myotonische Dystrophie ebenso wichtig wie die myotonischen Kardinalsymptome.

Batten und Gibb schlossen sich der Steinertschen Schilderung an, deuteten die Dystrophie als die primäre Erkrankung. Kennedy und Oberndorf fielen die prämature Katarakt auf.

1911 und 1912 entschieden sich Lewandowsky, Hirschfeld, Curschmann für eine absolute Trennung der reinen Myotonie von der dystrophischen Myotonie. Sie hielten beide Erkrankungen für absolut unabhängig voneinander.

Heute wird die Selbständigkeit der Myotonie von der myotonischen Dystrophie vor allem von Curschmann vertreten.

Neuerdings hat sich Boeters sehr eingehend mit beiden myotonischen Krankheitsbildern beschäftigt. Nach seiner Ansicht sind die myotonischen Erkrankungen nur verschiedene Formen einer Grundkrankheit.

Die myotonischen Krankheitsbilder.

Für die Myotonie oder Morbus Thomsen sind charakteristisch die auffallend stark entwickelte athletische Muskulatur und die myotonische Bewegungsstörung: Bei willkürlichen Bewegungsversuchen kommt es zu einer tonischen Starre, welche die Bewegungen hemmt. Diese löst sich erst nach Wiederholung derselben oder nach einer gewissen Zeit spontan. Außerdem wird durch mechanische und elektrische Reize eine Kontraktsnachdauer hervorgerufen. Von diesen Störungen können alle Muskeln betroffen werden.

Diese Symptome treten schon in früher Kindheit auf. Sie sind streng familiär und vererblich. Außer dieser Besonderheit

findet man bei diesen Patienten selten Degenerationserscheinungen. Sie sind meist psychisch und geistig vollkommen normal und leistungsfähig.

Das Krankheitsbild der reinen Myotonie ist ein äußerst seltenes. Man fand es gehäuft in der Familie Thomsen.

Außerdem gibt es noch eine sogenannte Paramyotonie, bei der die myotonischen Symptome erst bei Kältewirkung manifest werden. Man faßt sie als Abortivform der Myotonia congenita auf. Myotonia congenita und Paramyotonie haben sich oft in den gleichen Familien gefunden.

Bei der myotonischen Dystrophie findet man erstens myotonische Symptome, die die gleichen sind wie bei der reinen Myotonie, oft weniger ausgeprägt, und sie betreffen nur einige Muskelgruppen. Zweitens die Muskelatrophien, die vor allem wichtige Teile der mimischen Gesichtsmuskulatur und der Kaumuskulatur befallen. Sie geben dem Gesicht den typisch leeren Ausdruck, den man als Maskengesicht bezeichnet. Ferner findet man Atrophien im Bereich des Mm. sternokleido, der Vorderarmmuskeln, der kleinen Handmuskeln und der Peroneusgruppe. Drittens dystrophisch-endokrine Symptome: Sie äußern sich in konstitutioneller Asthenie, trophischen Störungen der Haut und Behaarung, typischer Cholesterinkatarakt (die sich von der Tetaniekatarakt unterscheiden soll), verschiedenen endokrinen Anomalien, organischen und funktionellen Störungen der Geschlechtsorgane, inkonstanten Symptomen von Seiten der Schilddrüse, Epithelkörperchen, der Hypophyse und der Nebennieren. Ferner finden wir häufig psychische Veränderungen. Oft sind die Patienten geistig und sozial minderwertig. Nicht selten ist ausgesprochener Schwachsinn, Epilepsie, Schizophrenie und Psychopathie in ihren Sippen. Es gibt aber auch Patienten, die geistig und sozial auf einem durchschnittlichen, bürgerlichen Niveau bleiben. Charakterlich und ethisch sind die Kranken oft unerfreulich.

Komplikationen der myotonischen Krankheitsbilder

Außer diesen beiden Formen von reiner Myotonie und eindeutiger myotonischer Dystrophie, die alle charakteristischen Störungen haben, gibt es noch Besonderheiten.

Rohrer und Curschmann fanden einige Fälle ohne nennenswerte Muskelatrophien, bei denen nur eine Andeutung des Maskengesichtes vorhanden war. Andere Fälle haben keine aktiven und reaktiven myotonischen Zeichen, sondern nur Amyotrophie, Katarakt, Hodenatrophie, Glatze, vasomotorische und psychische Störungen.

Manchmal findet man Kombinationen von Myotonie mit anderen Krankheiten. Am häufigsten sind myasthenische Symptome. Hirschfeld und Rindfleisch fanden die myotonische Erkrankung bei Syringomyelie. Krauß und Schmidt beschrieben eine Kombination der Myotonie mit neuraler Muskelatrophie.

Sind Myotonia congenita und myotonische Dystrophie wesensverschiedene Krankheiten oder nicht?

Curschmann, unter seinen Vorgängern Steinert, ferner fast alle lehrbuchmäßigen Darstellungen grenzen die Myotonie und myotonische Dystrophie streng voneinander ab. Danach sind beide Erkrankungen voneinander unabhängig und als selbständig und koordiniert zu betrachten. Als Beweis wird angeführt, daß die Myotonie schon im frühen Kindesalter beginnt, während die myotonische Dystrophie erst erheblich später auftritt. Ferner kommen beide Formen (mit einer Ausnahme) nie in einer Familie vor. Bei der Myotonie gibt es auch keine psychische oder sonstige Degeneration, während diese Symptome für die myotonische Dystrophie charakteristisch sind.

Boeters, der sich sehr eingehend mit dieser Frage beschäftigt hat (zahlreiche Sippenuntersuchungen), vertritt die Ansicht, daß beide Krankheiten Formen einer Grunderkrankung sind. In der Mehrzahl der untersuchten Sippen bestehen reine

Myotonie und myotonische Dystrophie nebeneinander. Das gleiche fanden Hoffmann, Schulze, Higier, Hirschfeld, Rosett. Weiter ist es bemerkenswert, daß ein Fall mit eindeutiger Myotonie begann und später das Bild der myotonischen Dystrophie bot (Hitzenberger). Die häufig gebrauchte Unterscheidung, daß die Myotonie in früher Kindheit beginnt, während die myotonische Dystrophie erst im späteren Alter auftritt, trifft ebenfalls nicht in allen Fällen zu. Außerdem gibt es zahlreiche Fälle von Myotonie, in denen außer Katarakt keine dystrophischen Symptome gefunden werden, die also in der Mitte zwischen Thomsen'schem und Steinert-Curschmann'schem Typ ständen.

Folgende wichtige Frage ist ebenfalls noch nicht geklärt: Ist die myotonische Dystrophie eine genetisch-pathogenetisch selbständige Form myotonischer Störung, oder ist die Steinert-Curschmann'sche Form lediglich eine Kombination von Morbus Thomsen mit Krankheitsprozessen muskelatrophischer Art oder mit Dystrophia musculorum progressiva? Guillain, Bertrand und Roques nehmen eine enge Beziehung an zwischen Dystrophia musculorum progressiva, Myotonia congenita und Dystrophia myotonica. Sie verweisen auf die elektrischen Untersuchungsbefunde von Bourgignon, der bei derartigen Erkrankungen aus dem Bereich der Myopathien in funktionell intakten Muskeln myotonische Reaktionen fand.

Eine grundsätzliche Trennung der Myotonie von der myotonischen Dystrophie kann nach dieser Sachlage nicht vorgenommen werden. Ebenfalls müßte man die Beziehungen zwischen Myotonie und anderen Syndromen des myopathischen Formenkreises feststellen.

Pathogenese.

Pathologische Anatomie: Bei allen Formen von myotonischen Erkrankungen hat man mehrmals die Muskelsubstanz an Sektionspräparaten und Probeexcisionen untersucht. Man fand im wesentlichen Hypertrophie und ungleichmäßiges Kaliber der

Fasern. Ebenfalls Veränderungen in der feineren Struktur; Vakuolenbildung und weniger deutliche Querstreifung. Daneben konnte man eine reihen- oder gruppenartige Vermehrung der Kerne, des Sarkolemms, geringe Vermehrung des interstitiellen Bindegewebes und Einlagerung einer körnigen Substanz nachweisen. Es besteht die Möglichkeit, daß das myotonische Syndrom in vitae erworben ist. Eine Zunahme des Sarkolemms findet man auch bei Polyneuritis, und sie kann myotonische Erscheinungen hervorrufen. Bei myotonischen Formen atrophischer Art sah man die Formen einer einfachen Muskelatrophie (myopathischer Art) manchmal sogar Muskel-cirrhose.

Über die Pathogenese der Myotonie gibt es eine muskuläre, endokrine und neurogene Theorie. Sie sind alle unzureichend. Am beweiskräftigsten jedoch ist die neurogene Theorie. Schon Erb nahm eine zentral-nervöse Ätiologie an, und sie scheint auch bis heute die einleuchtendste zu sein. Wenn das Wesen der Myotonie in der Übererregbarkeit des Sarkoplasmas liegt, das Sarkoplasma vom Sympathicus und Parasympathicus beherrscht wird, so ist damit eine Brücke zur zentral-nervösen Genese gegeben. Der Sitz der Erkrankung wäre in die vegetativen Centren des Hypothalamus zu verlegen. Zentrale Störungen im vegetativen Kernbereich können auch die zahlreichen vegetativen und endokrinen Störungen erklären. Histologische Untersuchungen im Gebiet des Hypothalamus haben kein eindeutiges Resultat ergeben. Trotzdem ist diese Theorie die wahrscheinlichste.

Therapie und Prognose.

Die Therapie kann nur rein symptomatisch sein, da die eigentliche Ursache der Erkrankung nicht sicher ist. Wenn die Myotonie auf einer Aplasie oder Degeneration zentral-nervöser Apparate beruht, so wird auch dann die ursächliche Therapie immer sehr beschränkt sein. Die heutige Therapie besteht aus der Zufuhr von Atropin (und zwar sehr hoher Dosen). Dadurch wird die Entspannungszeit der myotonischen Reaktion verkürzt. Die Dauererfolge auch mit anderen Alkaloiden bleiben aus.

Alkohol bringt vorübergehend Erleichterung. Krankheitsfälle, in denen endokrine Symptome im Vordergrund stehen, werden mit den entsprechenden Organpräparaten behandelt. Im übrigen empfiehlt man leichte Bewegung und Massage, eine Prophylaxe gegen äußere Schädlichkeiten, Unfälle, Erkältung, Infektionen; nötigenfalls muß man den Patienten invalidisieren.

Das soziale und menschliche Schicksal dieser Kranken, besonders derjenigen mit erheblicher Dystrophie, ist trostlos.

Die Vererbungstheorien der myotonischen Erkrankungen.

Seit der Aufstellung des Krankheitsbegriffes hat man das Wesen der Myotonie in einem Defekt erblicher Art gesucht. Zwar werden nach den Statistiken die erblichen Zusammenhänge oft vermißt, das liegt jedoch an der ungenügenden Durchforschung der Sippen.

Über den Vererbungsmodus der reinen Myotonie gibt es nur wenig ausführliche Arbeiten. Weitaus am besten wurde die Familie Thomsen von Nissen, einem Großneffen Thomsens, erforscht. Es ergibt sich hier eine eindeutige dominante Vererbung. Von anderen Autoren wurde die Dominanz bestritten, die Häufigkeit der Erkrankung wurde nur als Häufung von recessiven Homozygoten aufgefaßt.

Die Untersuchungen über myotonische Dystrophie sind häufiger (Fleischer, Frey, Henke, Seeger). Fleischer hält eine dominante Vererbung für wahrscheinlich. Nach Vogt ist der dominante Erbgang nicht als sicher erwiesen, da er in einigen Familien Einzelsymptome der myotonischen Dystrophie, z. B. nur Katarakt beobachtet hat, denkt er an eine Gruppe gekoppelter Gene. Frey folgert aus seinen Untersuchungen, daß sich die Krankheit über Generationen latent vererbt, plötzlich auftritt und dominant wird. Henke und Seeger weisen rechnerisch nach, daß die Krankheit durch ein monohybrid mendelndes Gen dominant vererbt wird, während die anlagefreien Mitglieder frei von Degenerationserscheinungen bleiben. Nach der Arbeit von Rüdin

ist das Phänomen des Anteponierens ein statistisches Artefakt und aus einer Fortpflanzungsauslese entstanden, so erscheinen diese Theorien hinfällig. Bielschowsky, Maas und Ostertag nehmen an, daß die verschiedenen Erscheinungen des myotonischen und myotonisch-dystrophischen Krankheitsbildes als Wirkung eines polytopen oder pleotopen Gens, bezw. als verschiedene Genovariationen oder Manifestationsschwankungen der gleichen Genovariation aufzufassen seien.

Boeters schließt aus seinem ausführlichen, reichen Material und nach dem heutigen Bestand von gesichertem, erbtheoretischem Wissen: „Die myotonische Störung manifestiert sich in zahlreichen Phänotypen, (verschiedene Ausprägung der myotonischen Reaktion und myotonischen Bewegungsstörung, wechselnde Ausprägung von dystrophischen und muskelatrophischen und endokrinen Anomalien und Stoffwechselstörungen) die auf erhebliche Schwankungen der Expressivität und Spezifität hinweisen. Das Erbmerkmal selbst wird bei starker Penetranz autosomal und einfach dominant vererbt."

Die Bedeutung der Myotonie unter rassenhygienischen Gesichtspunkten.

Die hohe Zahl von Schwachsinnigen und die übrigen Degenerationserscheinungen in den Myotoniesippen weisen darauf hin, daß es sich hier um wenig erwünschtes Erbgut handelt. Unter den sozialen Gesichtspunkten ist zu bedenken, daß das Leiden oft schon im mittleren Alter zu völliger Hilflosigkeit führt. Zwar hat die Myotonie wegen ihrer Seltenheit keine besonders große rassenhygienische Bedeutung, trotzdem ist nicht zu erwarten (wenn auch Ehen von Myotoniekranken mit endrokrinen Störungen gelegentlich unfruchtbar sind), daß das Leiden durch Selbstauslese erlischt. Gerade die Besonderheiten des klinischen Bildes und des Erbganges, ferner die hohe Durchschlagskraft des krankmachenden Gens werden in zunehmendem Maße zur Verbreitung des Leidens führen.

Fall I

F. B. aus Wernigerode, 49 Jahre alt.

Familienanamnese: Über erbliche Belastung ist nichts bekannt. Ein Bruder hat vor seinem Tode unter Sehbeschwerden gelitten.

Eigene Anamnese: Normale Entwicklung. Patient hat in der Schule gut gelernt und dann die Kaufmannslehre durchgemacht. Hat von 1915—1916 den Krieg mitgemacht, wurde dann wegen einer Lungenerkrankung (Tbc.) entlassen. Von 1918—1922 bekam er deswegen eine Rente. 1917 Go., ist ohne Komplikationen geheilt. Keine L. 1920 hat Patient geheiratet. Die Frau hatte eine Fehlgeburt — keine Kinder. Die jetzige Erkrankung soll 1916 angefangen haben. Schon damals soll eine Abmagerung in den Armen eingesetzt haben, die sich immer verschlimmert hat. Jetzt sind diese Beschwerden so stark, daß Patient nur mit großer Mühe die nötigsten Verrichtungen ausführen kann. Seit einem Jahr bemerkt Patient auch Störungen in den Beinen. Er stößt leicht gegen einen Stein. Auf Befragen gibt er an, daß er seit einigen Jahren Schluckbeschwerden habe, große Bissen bleiben stecken. Die Flüssigkeit kommt oft aus der Nase heraus. Das Undeutlicherwerden der Sprache ist dem Patient nicht zum Bewußtsein gekommen.

Befund: Mittelgroßer (157 cm) Mann in mäßigem Allgemeinzustand. Schädel ist passiv frei beweglich. Ausgesprochene Stirnglatze. Geruch o. B. Opticus beiderseits o. B. Leichte Ptosis. Keine Augenmuskelparese.

Pupillen: Rechts eine Spur, links keine nennenswerte Entrundung. Reagieren träge auf Licht, etwas besser auf Convergenz.

Corneal- und Conjunktivalreaktion beiderseits nur angedeutet. Das linke Auge weicht beim Fixieren nach links ab. Trigeminus im übrigen o. B.

Das Gesicht ist auffallend bewegungsarm und starr. Die Innervation ist symmetrisch, aber wenig ausgiebig. Der Augenmuskelschluß ist eben vollständig.

Die Muskulatur ist vor allem im Gebiet des Orbicularis oculi atrophisch, dort findet sich auch ein auffallender Fettschwund.

Die Zunge ist nicht atrophisch, zeigt keine myotonische Reaktion. Das Gaumensegel wird symmetrisch gehoben.

Der Kranke kann sich nur sehr mühsam aus der Horizontallage zum Sitzen aufrichten. Der Kopf fällt dabei nach unten. Er kann im Liegen den Kopf nicht heben. Seitwärts- und

Drehbewegungen sind ebenfalls erschwert. Der Hals ist auffallend dünn im Vergleich zum übrigen Körper.

Schultermuskeln und obere Extremitäten: Das Schultermuskelrelief einschließlich des Mm.deltoideus ist verhältnismäßig gut. Es tritt eine deutliche Atrophie des Sternokleido hervor. Vor allem sind die Unterarme deutlich atrophisch, und hier ist es besonders das Gebiet des Supinatur longus. Im Bereich der kleinen Handmuskeln sieht man keine deutliche Atrophie. Die grobe Kraft in den Armen und Händen ist sehr stark herabgesetzt. Beim Händedruck kommt es zu einem tonischen Starrezustand der Muskulatur, der sich erst nach einigen Sekunden spontan löst. Läßt man die Hände in dem Starrezustand los, so sieht man eine Pfötchenstellung. Bei Beklopfen der Daumenmuskulatur tritt die typisch myotonische Reaktion ein. Die Daumenballenmuskulatur kontrahiert sich, der Daumen wird durchgestreckt und deutlich opponiert. Das gleiche, nur nicht so ausgeprägt, geschieht bei Beklopfen des Kleinfingers. Myotonische Reaktion (Muskelwulst) sieht man im Bereich des Biceps.

Der Tonus ist schlaff, Reflexe sind nicht auslösbar, keine pathologischen Reflexe.

Untere Extremitäten: Die Umfänge der Unterschenkel sind im Verhältnis zum übrigen Körper verringert. Die Atrophien sind nicht so deutlich wie in den Armen. Die grobe Kraft ist befriedigend. Es fällt eine Peroneusschwäche auf. Der Tonus ist regelrecht. Patellarsehnenreflex schwach, Achillessehnenreflex negativ. Pyramidenzeichen sind nicht vorhanden.

Beim Strecken der Zehenspitzen gegen Widerstand wird eine myotonische Reaktion ausgelöst. Mechanisch läßt sie sich im Bereich der Beuger des Ober- und Unterschenkels auslösen. Der Knie-Hacken-Versuch ist unsicher.

Oberflächen- und Tiefensensibilität und Bauchdeckenreflexe o. B.

Große Schwierigkeiten hat der Kranke beim Anziehen. Die Bewegungen der Arme sind schleudernd, ausfahrend. Der Gang ist ein Steppergang.

Die Sprache ist monoton, hoch, wenig artikuliert, aber kein Silbenstolpern.

Gehör: Mittel- und Innenohrschwerhörigkeit.
Innere Organe: o. B.
Untersuchung in der Augenklinik: Katarakt.
Blutbild: o. B.

Psychisch: Es fallen keine Besonderheiten auf. Das Allgemeinwissen ist gut, Rechnen ist ebenfalls gut. Gedächtnis und Merkfähigkeit sind nicht gestört. Allgemein etwas morös — verdrossen.

Elektrische Untersuchung: Myotonische Reaktion war andeutungsweise am Daumenballen feststellbar.

Besprechung: Aus der Familienvorgeschichte ist erwähnenswert, daß ein Bruder, der an den Folgen einer Kriegsverletzung (Lungenschuß) starb, in den letzten Jahren unter Sehbeschwerden litt. Darin scheint sich eine familiäre Belastung insofern kundzutun, als man eine myotonische Katarakt als Ursache der Sehstörung vermuten muß. Der Untersuchte selbst machte eine normale Kindheit und Jugendentwicklung durch, hat den Beruf eines Kaufmanns als Angestellter, später selbständig, ohne Schwierigkeiten ausfüllen können. 1915 zum Kriegsdienst eingezogen, erkrankte er an einer fraglichen Tuberkulose der Lungen (Blutspucken). Es bestand aber kein positiver Bazillenbefund. Ende 1916 traten die ersten Bewegungsstörungen in den Händen auf. Erwähnt sei besonders, daß der Kranke angibt, in jungen Jahren besonders leistungsfähig und muskelkräftig gewesen zu sein. Er habe starke Muskeln gehabt (Pseudohypertrophie?). In den Jahren nach dem Kriege ließ die Kraft in den Händen immer mehr nach, und es setzte Muskelschwund in den Armen ein, die mit der Abnahme der Kraft in den Händen parallel ging. Die Glatzenbildung hatte innerhalb kurzer Zeit, mit 29 Jahren, stattgefunden. Im Laufe der Zeit war die Gebrauchsfähigkeit der Arme immer mehr eingeschränkt, vor 4 Jahren bemerkte er, daß er sich nur mit Mühe noch aufrichten konnte. Seit 2 Jahren sind die Beine in Mitleidenschaft gezogen.

Es handelt sich nach dem oben eingehend wiedergegebenen Befund um eine ausgesprochene myotonische Dystrophie, die mit einer myotonischen Bewegungsbehinderung in den Händen einsetzte, möglicherweise ist ein pseudohypertrophisches Stadium der Armmuskulatur voraufgegangen. Als typische Zeichen dieser Erkrankung hat Patient Glatzenbildung und myotonische Katarakt. Keine Hodenatrophie.

Fall II.

M. A. geb. W. aus Goslar, 46 Jahre alt.

Familienanamnese: Urgroßmutter hatte „schwarzen Star". Geschwister des Vaters und viele Verwandte von Großvaters

Seite her, insgesamt 10—15 Personen, sind an Star operiert worden. Neigung zu Glatzen bei den männlichen Familienmitgliedern ist nicht bekannt, desgleichen nicht, daß bei einigen Familienmitgliedern ein Einsinken der Augen aufgetreten wäre. Auch keine Störungen an den Extremitäten. Mit Ausnahme eines Bruders, der 1937 in der Göttinger Nervenklinik wegen einer Schwäche in den Händen behandelt wurde, sind die übrigen Geschwister angeblich gesund.

Eigene Anamnese: Das Leiden begann damit, daß an den Beinen rote, 10 Pfg. Stück große Flecke auftraten, derentwegen sie zum Arzt ging. Patientin wurde mit einem Verband behandelt, der nach 4 Wochen entfernt werden mußte, weil sich der Zustand erheblich verschlimmerte. Es traten nämlich Beschwerden beim Gehen auf, die Beine waren wie lahm. Erst wenn Patientin eine Zeit auf den Beinen war, ging es mit dem Laufen besser. Die ersten Störungen beim Gehen bestanden in ihren Anfängen bereits vor 6—7 Jahren, haben dann im Laufe der Zeit zugenommen. Jetzt ist es so, daß die Beine steif sind, wenn Patientin gehen will, dann im Laufen besser werden. Schließlich tritt ein lahmes Gefühl auf, so daß Gefahr besteht, daß Patientin umfällt. Auch stößt sie sich beim Gehen an kleinen Steinen und droht dann umzufallen. Patientin hat nicht bemerkt, daß die Beine an Umfang abnehmen. Die Störungen an den Händen bestehen ebenfalls schon seit Jahren, jedoch hat sie nie darauf geachtet, da sie sie nicht wesentlich belästigt haben. Die Beschwerden äußern sich darin, daß Patientin nach Händeschluß die Hände nicht spontan öffnen kann, auch ist ein wiederholter Händeschluß nicht möglich, da dann die Krampfzustände besonders stark auftreten. Wegen ihrer Beschwerden ist sie wiederholt behandelt worden, vor allem auch wegen der bestehenden Linsentrübung; da sie niemals Besserung erfuhr, hat sie im Laufe der Jahre viele Ärzte aufgesucht. Sie fühlt sich immer müde, hat keine Schluckbeschwerden.

Menses o. B. Seit einiger Zeit dauernder Ausfluß, wünscht deshalb behandelt zu werden. Krampfzustände in den Füßen sind nur selten und auch dann gering.

Hat einen Sohn und eine Fehlgeburt.

Befund: Mittelgroße Frau von pyknischem, dysplastischem Körperbau in ziemlich reichlichem Ernährungszustand. Kein Haarausfall.

Der normal konfigurierte Schädel ist aktiv und passiv frei beweglich, nirgends druckschmerzhaft, insbesondere sind auch die Nervenaustrittsstellen frei. An dem verhältnismäßig runden

Gesicht fallen verhältnismäßig tief eingezogene Augenringe auf. Der Mm. orbicularis oculi ist beiderseits deutlich atrophisch, das ihn umgebende Fettpolster gering. Eine nennenswerte Ptosis tritt nicht in Erscheinung, dagegen gelingt der Augenschluß nur unvollständig. Weitere Atrophien im Bereich der Gesichtsmuskulatur sind nicht zu erkennen, auch nicht in der Temporalgegend; doch ist der gesamte Gesichtsausdruck etwas schlaff, die Mimik wenig belebt. Die Augen sind frei beweglich, es besteht keine Nystagmus, eine Augenmuskelparese läßt sich nicht nachweisen. Die Pupillen sind mittel- und gleich weit, nicht nennenswert entrundet, reagieren ausgesprochen träge auf Licht, etwas besser auf Convergenz. Es besteht beiderseits eine Katarakt. Am Fundus ist nichts auffälliges zu sehen. Corneal- und Conjunktivalreflexe sind beiderseits nur schwach auslösbar, im übrigen ist eine Störung im Bereich der motorischen und sensiblen Nerven des Trigeminus nicht vorhanden.

Außer der oben erwähnten Atrophie mit entsprechender leichter Funktionseinschränkung im Bereich der vom Nervus Facialis versorgten Muskulatur lassen sich an diesen Nerven keine weiteren Ausfallserscheinungen nachweisen. Die mimische Gesichtsmuskulatur kann zwar nicht sehr prompt und nicht sehr ausgiebig, jedoch ausreichend und seitengleich innerviert werden.

Die herausgestreckte Zunge weicht deutlich nach links ab. Sie zeigt beim Beklopfen deutliche myotonische Wulstbildung.

Im übrigen entspricht der Befund der Nerven der Norm. Die Extremitäten sind im einzelnen in den Gelenken aktiv und passiv frei beweglich. Der Muskeltonus entspricht etwa der Norm. Gröbere trophische Störungen treten mit Ausnahme an den Unterarmen und den Händen, die im Verhältnis zu der übrigen körperlichen Beschaffenheit schmal und zart wirken, nicht hervor. Von eigentlichen aber auch nur leichten Atrophien kann man lediglich im Bereich der kleinen Handmuskeln sprechen. Oberarme und beide Beine einschließlich der Unterschenkel und Füße sind sogar sehr voluminös. Allerdings ist hier die Beurteilung der Muskulatur durch ein reichliches Unterhautfettgewebe erschwert. Von pseudohypotrophischen Erscheinungen kann man sich jedoch nicht überzeugen.

Die Eigenreflexe der Arme sind nicht mit Sicherheit auszulösen. Patellar- und Achillessehnenreflex fehlen. Irgendwelche Pyramidenbahnzeichen sind nicht vorhanden. Die grobe Kraft ist in den Händen und im Bereich der Peronealmuskulatur deutlich herabgesetzt.

Beim Händedruck kommt es sofort zu einem tonischen Starrezustand der Muskulatur, die sich erst nach einigen Sekunden wieder spontan löst. Läßt man die Hand in dem Zustand los, so kommt es zu einer Pfötchenstellung. Es handelt sich also um eine regelrechte aktive myotonische Reaktion. Diese wird auch ohne weiteres ausgelöst, wenn man die Patientin auffordert, die Hände schnell hintereinander zu öffnen und zu schließen. Nach einem zweimaligen Versuch wird die myotonische Reaktion prompt ausgelöst. Die gleiche Erscheinung läßt sich auch an den Füßen auslösen. Wenn man die Patientin auffordert, die Fußspitze gegen einen Widerstand nach unten zu drücken, kommt es zu einer entsprechenden Starre wie in den Händen, die Zehen sind bei Streckstellung des Fußes leicht gebeugt und gegeneinandergepreßt.

Passiv und mechanisch läßt sich die myotonische Reaktion nur im Bereich des Thenar und Hypothenar auslösen. Ein leichter Schlag auf die entsprechenden Muskelpartien genügt, um einen langsam einsetzenden und sich langsam steigernden vorübergehenden Starrezustand auszulösen. Das Gehen ist zunächst durch die bereits erwähnte Peronealschwäche (Patientin stolpert leicht bei Unebenheiten des Bodens und schleift die Fußspitze) beeinträchtigt, mehr aber noch durch eine regelmäßig bei den ersten Schritten sofort einsetzende myotonische Reaktion der Fußmuskulatur. Die Starre führt dazu, daß die Füße zunächst förmlich am Boden kleben, sie lösen sich erst nach einigen Schritten.

Die Hautreflexe sind links etwas lebhafter als rechts, beiderseits schwach (adipöse Bauchdecken).

Oberflächen- und Tiefensensibilität sind intakt.

Gleichgewichtsstörungen bestehen nicht.

Die Sprache ist wenig artikuliert, aber nicht grob verändert. Keine aphasischen und apraktischen Erscheinungen.

Elektrische Untersuchung: Galvanisch rechter Arm: Myotonische Nachzuckung vorwiegend im Ulnarisgebiet, daselbst auch Herabsetzung der Reizschwelle. Elektrische Erregbarkeit im rechten Daumenballen herabgesetzt, der Ulnaris-Anteil der Unterarmmuskulatur verhält sich analog den Handmuskeln.

Oberarm elektrisch o. B.

Linker Arm verhält sich wie der rechte, nur ist hier auch die Reizschwelle für die Streckgruppe am Unterarm herabgesetzt.

Untere Extremität: Peroneusgebiet myotonische Nachzuckung mit Dauerkontraktur, wenn der Strom umgeschaltet ist, bleibt sie.

Gesicht beiderseits auf Ober- und Unterlippe, wo eine myotonische Reaktion nachweisbar ist, intakt.

Zunge: myotonische Reaktion.

Besprechung: Aus der Familienvorgeschichte kann man die häufige Katarakt erwähnen, die jedoch vom Bruder nicht bestätigt wird. Trotzdem weist auch dieser eine Fall in Richtung der myotonischen Dystrophie, da die Katarakt oft als einziges Symptom auf die myotonische Dystrophie hindeutet.

Die Entwicklung der Patientin war normal, es ist nichts Besonderes darüber bekannt.

Die Störungen beim Gehen haben vor 6—7 Jahren begonnen und haben langsam zugenommen. Sie bestehen vor allem, wenn die Patientin gehen will, werden allmählich etwas besser, bis ein lahmes Gefühl auftritt. Eine Atrophie ist nicht nachweisbar. Die Beschwerden in den Armen sind später dazugekommen, hier ist eine Atrophie in den Unterarmen festzustellen.

Es handelt sich um eine myotonische Dystrophie, die mit typischen Bewegungsstörungen in den Beinen begonnen hat. Später sind dann auch die Störungen in den Armen hinzugekommen.

Außer den Atrophien besteht nur die myotonische Katarakt. Störungen der Genitalfunktion fehlen. Patientin hat einen Sohn.

Fall III.

H. W. aus Goslar, 39 Jahre alt. (Bruder der Pat. M. A. geb. W.)

Familienanamnese: Vater nahm sich mit 50 Jahren das Leben im Anschluß an einen größeren Geldverlust. Mutter lebt und ist gesund. Ein Bruder des Vaters wurde am schwarzen Star operiert. Sonst ist ihm über seine Familie nichts erblich Belastendes bekannt. Die Geschwister sind außer der Schwester gesund. Patient ist verheiratet, lebt seit 5 Jahren getrennt von seiner Frau. Hat keine Kinder.

Eigene Anamnese: Patient ist nie ernstlich krank gewesen, ist in der Schule (Volksschule, landwirtschaftliche Schule) gut mitgekommen. Hat alle Enttäuschungen schwer genommen, besonders als seine Frau ihn verließ. Patient war landwirtschaftlicher Beamter, führte den Hof der Familie, der aber wegen zu hoher Lasten verkauft werden mußte. Er hatte eine Zeit lang ein Geschäft, das er nicht halten konnte. Zuletzt hatte er eine Stelle als Knecht, da er keine bessere Stellung finden

konnte. Im September 1936 mußte er mit der Arbeit aufhören, weil er nicht mehr zufassen konnte. Auch bei längerem Schreiben bemerkte er eine Schwäche in der Hand. Alle schweren Gegenstände ließ er hinfallen. Anfang des Jahres 1937 war Patient einen Monat in der Nervenklinik in Göttingen Hier fiel außer der Störung in den Händen sein mattes, teilnahmloses und initiativloses Verhalten auf .Die Beschwerden in den Händen wurden mit Massage und Kurzwellen behandelt und angeblich gebessert. Nach seiner Entlassung nahm er die Arbeit wieder auf, mußte aber nach einiger Zeit aufhören, da die Beschwerden schlimmer wurden. Er hat keine Schmerzen gehabt. In letzter Zeit hatte Patient manchmal das Gefühl, daß sich die Finger verkrampften, wenn er einen Gegenstand anfassen wollte.

Befund: Ein mittelgroßer Mann mit ausreichendem Ernährungs- und Kräftezustand. Asthenischer Habitus. Haut und sichtbare Schleimhäute gut durchblutet. Keine Exantheme. Schädel: Frei beweglich, keine Druckschmerzhaftigkeit, Nervenaustrittsstellen o. B. Beginnende Glatzenbildung. Geruch: beiderseits intakt. Opticus: beiderseits o. B. Keine Augenmuskelparese.

Pupillen rechts = links, gut mittelweit, rund, reagieren träge auf Licht, ausreichend auf Convergenz.

Corneal- und Conjunktivalreflex rechts = links schwach auslösbar. Trigeminus: sensibel und motorisch intakt. Die Gesichtsmuskulatur kann nur wenig ausgiebig bewegt werden, das Mienenspiel ist ziemlich arm. Stirnrunzeln beiderseits in gleicher Weise nur angedeutet. Augenschluß gerade noch vollständig, aber wenig intensiv. Augen können nicht zugekniffen werden. Beim Zähnezeigen, das auch nur wenig intensiv möglich ist, ist die rechte Nasolabialfalte nicht so ausgeprägt wie die linke. Im übrigen ist eine Seitendifferenz der Facialisfunktion nicht festzustellen. Eine geringe Atrophie und ein Fettschwund im Bereich der Mm. orbiculares oculi ist festzustellen.

Gehör: Umgangssprache und Flüstersprache bei grober Prüfung beiderseits o. B.

Die herausgestreckte Zunge ist nicht atrophisch und ohne fibrilläre Zuckungen, weicht mit der Spitze nach rechts ab, die myotonische Reaktion ist nicht deutlich. Das Gaumensegel hebt sich beiderseits gleichmäßig und ausgiebig

Der Kranke hat Mühe, sich aus der horizontalen Lage zum Sitzen aufzurichten. Vor allem fällt auf, daß dabei der Kopf nach hinten überfällt. Und er ist auch nicht imstande, im Liegen den Kopf zu heben bezw. zu beugen. Bei seitlichem Drehen des Kopfes selbst gegen Widerstand treten die Sterno-

kleido mastoidii nicht hervor. Das Relief der Halsmuskulatur ist im übrigen nicht grob gestört, wenngleich der Hals insgesamt etwas dünn erscheint.

Schultergürtelmuskulatur und obere Extremitäten: Schultergürtelmuskulatur, insbesondere auch der Deltoideus beiderseits nicht atrophisch und gut entwickelt, dagegen besteht eine nicht sehr ausgeprägte, aber immerhin deutliche Atrophie der Oberarme, mehr aber noch der Unterarmmuskulatur, beiderseits gleich stark fortgeschritten. Im Bereich der kleinen Handmuskeln tritt jedoch eine deutliche Atrophie nicht in Erscheinung. Die grobe Kraft ist in der Arm- und Handmuskulatur beiderseits herabgesetzt. Bei dem wenig kräftigen Händedruck kommt es zu einem tonischen Starrezustand der Muskulatur, der willkürlich nicht gelöst werden kann und sich erst nach einigen Sekunden spontan löst. Läßt man die Hände während des Starrezustandes los, so kommt es zu einer angedeuteten Pfötchenstellung der Finger.

Eine besondere Schwäche der Supinatoren tritt nicht hervor, die Hände können ohne besondere Schwierigkeit pro- und supiniert werden. Bei Beklopfen der Daumenmuskulatur beiderseits typische myotonische Reaktion. Ebenfalls im Biceps nachzuweisen. Tonus der oberen Extremitäten regelrecht. Eigenreflexe auf beiden Seiten gleich schwach auslösbar.

Untere Extremitäten: Die Umfänge der Ober- wie Unterschenkel sind im Verhältnis zur übrigen Körperform etwas gering. Deutliche Atrophien wie an den Armen treten jedoch nicht hervor. Die grobe Kraft ist bis auf die Beugung der Füße gut erhalten Deutliche Peroneusschwäche. Tonus regelrecht, Patellar- und Achillessehnenreflex beiderseits schwach auslösbar. Pyramidenbahnzeichen: keine. An den Füßen ebenfalls deutlich myotonische Reaktion. Mechanisch läßt sich die myotonische Reaktion im Bereich der Beuger des Unterschenkels auslösen.

Finger-Nagen-Versuch etwas ausfahrend, aber sicher. Knie-Hacken-Versuch beiderseits ziemlich sicher.

Oberflächen- und Tiefensensibilität und Bauchdeckenreflex o. B.

Der Kranke hat vor allen Dingen Schwierigkeiten bei einer Bewegung wie z. B. Knöpfen, ganz allgemein ist der Gebrauch der Arme beeinträchtigt. Alle Bewegungen zeigen einen leichten Ansatz zum Ausfahren und leichten Schleudern, was besonders beim Aus- und Anziehen zu beobachten ist.

Gang: unauffällig. Der Kranke kann aber nicht auf den Zehenspitzen stehen.

Sprache: Nicht sehr artikuliert, aber kein Silbenstolpern. Bei schwierigen Testworten Schwierigkeit in der Aussprache.

Innere Organe: o. B. RR. 115/85.

Geschlechtstrieb immer +. Testes auffallend klein.

Psychisch: Örtlich, zeitlich, personell orientiert. Schulwissen, Rechnen gut. Allgemeines Lebenswissen ausreichend. Berufsfragen gut. Sittliche Allgemeinvorstellungen gut. Gedächtnis und Merkfähigkeit o. B. Patient sitzt ruhig da, die Augen sehen starr auf einen Fleck, die Stimme ist monoton, er spricht langsam, antwortet langsam und schwerfällig. Ist nicht sehr gut zugänglich und nimmt nicht viel Anteil an der Unterhaltung. Er antwortet korrekt. Er macht den Eindruck, als ob er deprimiert wäre, gibt aber an, er sei wieder viel lustiger als früher. Seine Frau will sich jetzt von ihm scheiden lassen. Er ist damit einverstanden, er will sich nicht wieder verheiraten, weil er einmal Pech gehabt hat. Er hält sich für unbedingt in psychischem Gleichgewicht, man kann aber diese Überzeugung nicht ganz gewinnen.

Untersuchung in der Augenklinik: Feinste Linsentrübungen. Blutbild: 34 Segement, 53 Lympho, sonst o. B. Senkung: 8 mm. Elektrische Untersuchung: Myotonische Reaktion elektrisch nicht sehr eindeutig.

Besprechung: Über die Familienanamnese s. vorher (Fall 2). Die myotonische Dystrophie der Schwester spricht für erbliche Belastung.

Die Kindheits- und Jugendentwicklung des Patienten war normal. Von Beruf war er landwirtschaftlicher Beamter. Es ist bemerkenswert, daß der Patient die Arbeit mehrmals wechselte und ferner die Enttäuschungen sehr ernst genommen hat. Erst vor 2 Jahren traten Bewegungsstörungen in den Händen auf und ein Nachlassen der groben Kraft. Es setzte ein Muskelschwund an den Armen ein. Die Glatzenbildung fängt jetzt allmählich an. Die Leistungsverminderung in den Händen hat immer mehr zugenommen. An den Beinen sind keine Störungen aufgetreten. Es handelt sich auch hier um eine typische myotonische Dystrophie, die noch nicht so weit vorgeschritten ist, wie in Fall I und II. Die Störung hat in diesem Fall an den Händen begonnen.

Es besteht eine beginnende Katarakt und beginnende Glatzenbildung.

Testes sind auffallend klein. Hinsichtlich der Genitalfunktion werden keine Störungen angegeben. Die Ehe ist kinderlos geblieben.

Zusammenfassung des pathologischen Befundes.

Allen drei Patienten ist das starre, bewegungsarme Gesicht mit tiefliegenden, hohlen Augen gemeinsam. Ebenfalls haben die Untersuchten mehr oder weniger ausgeprägte Atrophien im Bereich des Mm. temporalis beiderseits und des Mm. orbicularis oculi. Die vom Nervus facialis versorgte Gesichtsmuskulatur kann aktiv nur wenig bewegt werden. Exakter Augenschluß, Pfeifen und Zähnezeigen ist schlecht möglich. Alle diese Symptome sind am stärksten bei Fall I aufgetreten. Hier ist außerdem noch eine deutliche Ptosis feststellbar.

Bei Fall I finden sich ausgedehnte Atrophien im Bereich beider Ober- und Unterarme (vor allem Supinator) sowie am Hals, wo der Sternokleido am meisten befallen ist. Die Atrophie der kleinen Handmuskeln ist im Verhältnis zur Armmuskulatur geringfügig. Fall II hat nur auffallende Atrophien am Unterarm und wenig ausgeprägte an den Handmuskeln. Bei Fall III tritt eine leichte Atrophie des Sternokleido hervor, die übrige Halsmuskulatur ist nicht grob gestört. Ferner finden sich leichte Atrophien im Oberarm und stärkere in den Unterarmen.

Die Atrophien am Hals und an den Armen bedingen den entsprechenden Funktionsausfall, ein Heben des Kopfes aus horizontaler Lage ist bei Fall I und III nicht möglich. Die Bewegungen mit den Armen sind bei allen diesen Patienten ausfahrend und schleudernd.

An den unteren Extremitäten erstreckt sich die Atrophie auf die Peronealmuskulatur beiderseits, wiederum mit entsprechendem Funktionsausfall (Stolpern bei Unebenheiten des Bodens, Steppergang). Bei Fall III äußert sich der Funktionsausfall lediglich in der Unsicherheit des Knie-Hacken-Versuchs und des Stehens auf den Zehen.

Bei diesen untersuchten Fällen kommt es beim Händedruck zu einer sich langsam steigernden tonischen Starre der Muskulatur, die sich erst nach einiger Zeit löst. Läßt man die Hand im tonischen Starrezustand los, so kommt es zu einer ausgiebigen Pfötchenstellung der Hand. Es handelt sich dabei

um eine ausgesprochene aktive myotonische Reaktion. Ganz parallele Erscheinungen kann man an den Füßen auslösen, wenn man die Patienten auffordert, die Füße gegen Widerstand nach unten zu strecken. Ebenfalls zu der gleichen Bewegungsbehinderung führt das Gehen (nur bei Fall I und II). Während der ersten Schritte kleben die Füße förmlich am Boden, die tonische Starre löst sich erst nach mehreren Schritten. Erst dann tritt der Steppergang in Erscheinung.

Mechanisch kann man die myotonische Reaktion leicht im Bereich des Daumen- und Kleinfingerballens sowie, allerdings nicht so deutlich, in den Armen und in der Wadenmuskulatur auslösen. Klopft man z. B. auf die Muskulatur des Thenars, so kontrahiert sie sich langsam und maximal mit gleichzeitiger Adduktion und Opposition des Daumens. Der Zustand löst sich nach einigen Sekunden spontan.

Bei Fall I scheint eine aktive myotonische Bewegungsbehinderung der Schlundmuskulatur vorzuliegen, denn der Kranke klagt darüber, daß die Schluckbeschwerden nur zu Beginn des Essens oder Trinkens vorhanden seien und später vollständig verschwinden. Diese Störung ist nicht durch eine einfache Atrophie zu erklären. Bei Fall II und III deutet nichts auf diese Störung.

Elektrisch läßt sich die myotonische Reaktion im Daumenballen bei Fall I mit einiger Mühe und andeutungsweise auslösen, in den übrigen Muskelpartien merkwürdigerweise nicht. Die Zunge weist keine mechanisch und elektrisch provozierbare myotonische Reaktion auf. Fall II zeigt myotonische Nachzuckung im Ulnarisbereich sowohl im Unterarmgebiet wie im Gebiet der Handmuskeln. Im Bereich des Peroneus ist ebenfalls eine Dauerkontraktion auslösbar. Auch läßt sich die myotonische Reaktion an der Zunge nachweisen. In Fall III ist die myotonische Reaktion nicht eindeutig auszulösen.

Bei allen drei Patienten finden wir mehr oder weniger fortgeschrittene Katarakt. Fall I hat eine ausgedehnte Glatzenbildung, diese ist bei Fall III nur angedeutet. Fall II hat keinen Haarausfall. In Fall I fehlt die Hodenatrophie, in Fall II ist

eine Verkleinerung des Testes nachweisbar. Liquor, Blutbild, Senkung o. B. in Fall I und II. Fall III hat im Blutbild eine Vermehrung der Lympho., eine Verminderung der Leuko.

Psychisch sind bei Fall I und II mit Ausnahme des müden Gesichtsausdrucks keine Besonderheiten festzustellen. Bei Fall III tritt die Langsamkeit und Affektlosigkeit in Erscheinung.

Es ist natürlich nicht möglich, an Hand dieser wenigen Fälle dieses zwar oft beschriebenen, aber doch seltenen Krankheitsbildes Entscheidendes zu den oben angeschnittenen Fragen bezüglich der Zusammengehörigkeit von Myotonie und myotonischer Dystrophie zu sagen. Immerhin scheint es bemerkenswert, daß unser erster Fall angab, früher besonders muskelstark gewesen zu sein. Das legt den Gedanken nahe, daß man ihn nach seinem früheren Zustand mehr in die myotonische Symptomatologie eingereiht haben könnte. Auffallend lange sind auch in unserem zweiten Falle myotonische Störungen dem jetzigen Zustand vorausgegangen, der auch heute noch von myotonischen Beschwerden beherrscht wird, während die dystrophischen Erscheinungen in den Hintergrund treten. Um so deutlicher wird im dritten Fall (Bruder des zweiten Falles) das Bild von Schwäche und Dystrophie beherrscht, bei ihm fallen auch psychische Besonderheiten auf. Diese Überschneidung bei den beiden Geschwistern legte es sehr nahe, daß in der Tat die echte Thomsensche Myotonie übergehen kann in dystrophische Myotonie. Von großem Interesse ist ferner die weite Verbreitung der Katarakt in Fall II und III. Über Störungen endokriner Faktoren in der Pathogenese sagen unsere Fälle wenig. Die Glatzenbildung war in Fall I zwar deutlich, in Fall III nur angedeutet, für die weiblichen Kranken kommt dieses Symptom wohl überhaupt nicht in Betracht. Im übrigen fehlen handgreifliche Störungen, besonders die sonst am häufigsten beobachtete Hodenatrophie. Der Nachwuchs ist allerdings bei allen gering. Die Weitergabe des kranken Erbgutes erfolgt wahrscheinlich am häufigsten durch die Abortivformen der Katarakt (?). Bei unserer weiblichen Kranken könnte man nach dem Gesamteindruck, Fettverteilung und

Hautbeschaffenheit, allenfalls an einen myxoedematösen Einschlag denken, doch reicht das alles nicht aus, eine endokrine Genese des Leidens in unseren Fällen wahrscheinlich zu machen. Dagegen fiel uns auf, daß die Pupillenreaktion bei allen unseren Fällen, besonders in Fall I, ausgesprochen schlecht war. Durch den nur angedeuteten Katarakt ließ sich dies nicht zureichend erklären. So wäre es wohl möglich, in dieser mangelhaften Pupillenreaktion ein Symptom zu sehen, das mit seiner vegetativen Bedingtheit noch am besten in Verbindung gebracht werden und hinweisen könnte auf die Berechtigung der eingangs erwähnten Theorie einer vegetativnervösen Verursachung des myotonischen und dystrophischen Leidens.

Schrifttum.

Berg, Wilhelm: Dt. Ztschr. f. Nervenheilk. Bd. 98, S. 29 (1927).

Bing, Robert: Med. Klin. 1906, S. 759, 790.

Boeters, H.: Über Myotonie (1935, Thieme Leipzig).

Christensen, J.: Dt. Ztschr. f. Nervenheilk. Bd. 97, S. 217 (1927).

Curschmann, H.: Berl. klin. Wschr. 1905, II S. 1175.
Münch. Med. Wschr. 1906, I.
Dt. Ztschr. f. Nervenheilk. Bd 53, S. 114 (1914).
Dt. Ztschr. f. Nervenheilk. Bd. 74 (1922).
Dt. Archiv. f. klin. Med. Bd. 149, S. 129 (1925).
Dt. Ztschr. f. Nervenheilk. Bd 45, S. 161 (1912).
Handb. d. Neurol. (Bumke u. Förster) Spez. Neurol. Bd. 16, S. 431.

Deusch, G.: Dt. Ztschr. f. Nervenheilk Bd. 92, S. 171 (1926).

Erb, Wilhelm: Klinik und Path. Anathomie der Thomsen-Krankheit. Neurol. Ztbl. Bd. 4., S. 289, 501.
Morbus Thomsen. Monogr. Leipzig (1886).
Über Thomsensche Krankheit. Dt. Archiv f. klin. Med. Bd. 45, S. 529 (1890).

Fischer, L.: Z. Neur. Bd. 58, S. 254 (1920).

Grund, G.: Münch. Med. Wschr. 1913, S. 863.

Hauptmann: Dt. Ztschr. f. Nervenheilk. Bd. 55, S. 53.
Dt. Ztschr. f. Nervenheilk. Bd. 63, S. 206 (1919).

Maas, O. u. E. Haase: Z. Neur. Bd. 46, S. 903 (1927).

Maas, O. u. H. Zondeck: Z. Neur. Bd. 59, S. 322 (1928).

Naegeli: Münch. Med. Wschr. 1917, II S. 1631.

Nickau: Dt. Ztschr. f. Nervenheilk. Bd. 65, S. 177 (1920).

Nissen, Karl: Z. f. klin. Med. Bd. 97, S. 58 (1923).

Hirschfeld, R.: Z. Neur. 1911, S. 692, Bd. 5.
Z. Neur. Bd. 34, S. 441 (1916).

Hoffmann: Dt. Ztschr. f. Nervenheilk. Bd. 18, S. 198 (1900).

Jendrossik: Handb. d. Neurol. v. Lewandowsky Bd. 2, S. 345 (1911).

Oppenheim: Lehrbuch, 7. Aufl., Bd. 2, S. 395 (1923).

Rohrer: Dt. Ztschr. f. Nervenheilk. Bd. 55, S. 242 (1916).

Ruben, M.: Neur. Ztbl. Bd. 38, S. 123 (1919).
Rülf: Archiv f. Psychiatrie Bd. 64, S. 225 (1921).
Schick, F. u. A. Bürckner: Kurz. Handb. d. Ophthalmologie V. Teil, S. 262.
Schiefendecker u. Schultze: Dt. Ztschr. f. Nervenheilk. Bd. 25, S. 1 (1903).
Slauck, A.: Z. Neur. Bd. 67, S. 276 (1921).
Z. Neur. Bd. 80, S. 363 (1923).
Neur. Ztbl. Bd. 31, S. 89 (1912).
Steinert, H.: Dt. Ztschr. f. Nervenheilk. Bd. 37 (1909).
Dt. Ztschr. f. Nervenheilk. Bd 39 (1910).
Tetzner: Dt. Ztschr. f. Nervenheilk. Bd. 45, S. 436 (1913).
Weil, A. u. M. Keschner: Z. Neur. Bd. 108, S. 687 (1927).

Lebenslauf.

Am 21. Januar 1914 wurde ich als Tochter des Studienrats Dr. Rudolf Bernhardt und seiner Ehefrau Johanna geb. Simons in Düren geboren. Von Ostern 1920 bis Ostern 1925 besuchte ich das Lyzeum der Franziskanerinnen in Jülich. Ostern 1925 kam ich auf das Städtische Oberlyzeum in Düren und bestand dort Ostern 1933 die Reifeprüfung. Das Medizinische Studium begann ich im Sommersemester 1933 in Köln. Das darauffolgende Wintersemester belegte ich in Bonn und legte dort den naturwissenschaftlichen Teil des Physikums ab. Im Sommersemester 1934 studierte ich in Greifswald. Im Wintersemester 1934/35 kehrte ich nach Bonn zurück. Hier blieb ich bis zum Ende des Sommersemesters 1935 und legte dann das Physikum ab. Im Wintersemester 1935/36 und Sommersemester 1936 studierte ich in Freiburg, in den beiden darauffolgenden Semestern in Düsseldorf und Königsberg. Im Wintersemester 1937/38 kam ich nach Göttingen und blieb dort das 10. und 11. Semester. Im August habe ich das Staatsexamen begonnen, das ich am 30. November 1938 bestand.